Empfehlungen für einen besseren **Umgang mit angeborenen, primären Immundefekten** (PID)

Deutsche Expertengruppe – Mitwirkende

- Christine Aschenberg-Dugnus, *Mitglied des Deutschen Bundestages*
- Nicole Bracht-Bendt, *Mitglied des Deutschen Bundestages*
- Gabriele Gründl, *Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte*
- Professor Dr. med. Tim Niehues, *Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, HELIOS Klinikum Krefeld*
- Professor Dr. med. Reinhold Schmidt, *Klinik für Immunologie und Rheumatologie, Medizinische Hochschule Hannover*
- Professor Dr. med. Volker Wahn, *Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie, Charité Campus Virchow Klinikum*
- Professor Dr. med. Fred Zepp, *Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz; Präsident der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)*

Europäische Expertengruppe

- Jorgo Chatzimarkakis, *Mitglied des Europäischen Parlamentes*
- Steffen Ball, *Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte*
- Professor Helen Chapel, *Clinical Immunology, John Radcliff Hospital Oxford*
- Gabriele Gründl, *Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte*
- Sven Fandrup, *IPOPI (International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies)*
- Professor Lennart Hammarström, *Clinical Immunology, Karolinska Institutet Stockholm*
- Fred Modell, *Jeffrey Modell Foundation*
- Vicki Modell, *Jeffrey Modell Foundation*
- Professor Dr. med. Tim Niehues, *Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, HELIOS Klinikum Krefeld*
- Brian O'Mahony, *PLUS (Plasma Users' Group)*
- Martine Pergent, *IPOPI (International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies)*
- Professor Dr. med. Reinhold Schmidt, *Klinik für Immunologie und Rheumatologie, Medizinische Hochschule Hannover*
- Larry Warren, *PLUS (Plasma Users' Group)*
- David Watters, *IPOPI (International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies)*

Koordination der Expertengruppen

- Dr. Marc-Angelo Bisotti und Steven Bridges, *Rohde Public Policy*

INHALTSVERZEICHNIS

1. Was sind Primäre Immundefekte? 8

2. Primäre Immundefekte: Europäische Politik zu Seltenen Erkrankungen 10

3. Leben mit PID....12

4. Diagnoseraten erhöhen – Beispiele erfolgreicher Maßnahmen, um Betroffene zu identifizieren....15

5. Gesamtgesellschaftlicher Nutzen einer verbesserten Behandlungssituation für Patienten mit behandelbaren Seltenen Erkrankungen 18

6. Zusammenfassung der Empfehlungen 20

Christine Aschenberg-Dugnus

Mitglied des Deutschen Bundestages

Primäre Immundefizienzen (PID) wurden bisher bei rund 3.000 Menschen in Deutschland diagnostiziert und zählen daher zu den Seltenen Erkrankungen. Dementsprechend gering ist auch das Wissen über angeborene Immundefekte – Experten gehen davon aus, dass bis zu 40.000 Menschen unter PID leiden, ohne es zu wissen. Zudem wird mehr als die Hälfte der Diagnosen erst im Erwachsenenalter gestellt, nach einem jahrelangen Leidensweg der Patienten und vermeidbaren Folgeschäden.

Dabei kann PID-Patienten heute mit einer Immunglobulin-Therapie geholfen werden, welche ihnen ein völlig normales und produktives Leben ermöglicht. Neben der wiedergewonnenen Lebensqualität der PID-Patienten hat die Behandlung auch den weiteren positiven Effekt, dass lange Schul- und Arbeits-Fehlzeiten der Betroffenen der Vergangenheit angehören. Eine frühzeitige Diagnose und Behandlung von PID rechnet sich aber auch für das Gesundheitssystem selbst. Denn eine frühzeitige Behandlung kann immense Mehrausgaben einsparen.

Die EU hat den Handlungsbedarf bei Seltenen Erkrankungen schon vor Jahren erkannt – neben der Kommission haben auch das Europäische Parlament und der Europäische Rat den Mitgliedstaaten empfohlen, ihre Erfahrungen, Ressourcen und Wissen hinsichtlich Seltener Erkrankungen auszutauschen und nationale Aktionspläne zu deren erfolgreicher Bewältigung zu erarbeiten.

Die Bundesregierung hat darauf regiert und Anfang 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gestartet, welches bestehende Initiativen bündeln, Forscher und Ärzte besser vernetzen und Informationen für Ärzte und Patienten zusammenführen soll. Ziel des Aktionsbündnisses ist es, daraus einen Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen zu erarbeiten.

Mit NAMSE haben wir einen wichtigen Schritt hin zu einer besseren Versorgung von PID-Patienten getan – nun heißt es, konkrete Vorschläge für einen Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen zu diskutieren. Die vorliegenden Empfehlungen sollen zu dieser Diskussion beitragen. Ich danke den beteiligten Experten und Wissenschaftlern ausdrücklich für ihre exzellente Arbeit. Dass dabei an den Empfehlungen der Europäischen Expertengruppe angeknüpft wurde, stellt sicher, dass das gebündelte Wissen aus unseren EU-Partnerländern Berücksichtigung findet.

Neben dem effektiven Erfahrungs- und Wissensaustausch zwischen den EU-Mitgliedsstaaten und der kontinuierlichen Einbindung der Expertise bereits existierender PID-Patientenorganisationen sollte ein nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen folgende Elemente berücksichtigen:

- die Verbesserung der Forschungsbedingungen für ein verdichtetes Verständnis angeborener Immundefekte, wovon sowohl Diagnose wie auch Therapie der Betroffenen profitieren;
- die Sicherstellung einer ausreichenden Versorgung mit sicheren Plasma-Produkten aus Blutspenden und aus Aphereseplasma, welche zur Herstellung von Immunglobulin-Präparaten für die Therapie von PID-Patienten benötigt werden;
- die Aufklärung von Allgemeinärzten sowie relevanter Fachärzte über das Krankheitsbild von Primären Immundefizienzen sowie die Berücksichtigung von PID bereits in deren Ausbildung, um eine frühzeitige Diagnose angeborener Immundefekte zu gewährleisten.

Dass Diagnose und Therapie von Primären Immundefizienzen in dreierlei Hinsicht positive Auswirkungen haben – die Verbesserung der Lebensqualität der PID-Patienten und ihrer Familien, den Erhalt ihres volkswirtschaftlichen

Beitrages sowie die deutlichen Einsparungen im Gesundheitssystem – sollten Ansporn dafür sein, die notwendigen politischen Rahmenbedingungen zu schaffen, damit PID möglichst früh erkannt und dann auch optimal behandelt werden.

Wir verfügen heute über das medizinische Wissen, den an PID leidenden Menschen ein normales, unbeschwertes Leben zu ermöglichen. Meiner Meinung nach stehen wir damit auch moralisch in der Pflicht, politisch zu handeln.

Christine Aschenberg-Dugnus
Mitglied des Deutschen Bundestages
Pflegepolitische Sprecherin der FDP-Fraktion im Deutschen Bundestag

Nicole Bracht-Bendt

Mitglied des Deutschen Bundestages

Weil Primäre Immundefizienzen immer noch in den seltensten Fällen diagnostiziert werden, stellen sie eine außerordentliche Belastung für die betroffenen Personen wie auch ihre Familien dar. Ständige Erkrankungen und wirkungslose Therapien werden auch zur psychischen Tortur, die häufigen Fehlzeiten in Schule und Arbeit rauben den Betroffenen die Möglichkeit für ein normales Leben. Gerade bei Kindern können sie die persönliche wie schulische Entwicklung empfindlich stören.

Dabei existieren effektive Therapien und Strukturen, um diesen Menschen zu helfen. In den vergangenen Jahren sorgten weltweit Initiativen für eine bessere Vernetzung und Information von Betroffenen; Patientenorganisationen bildeten sich. Allerdings wissen noch immer viel zu wenige, weshalb kein Arzt ihre Leiden beenden kann. Und genau hier gilt es, aktiv zu werden – und zwar je früher desto besser: Eine frühe Diagnose von PID rettet nicht nur Leben und erspart unnötige physische wie psychische Leiden, sondern erlaubt zudem eine kosteneffektivere Behandlung der Betroffenen, bei denen erst wenige Folgeschäden durch eine unbehandelte PID aufgetreten sind.

Im Bereich der angeborenen Immundefekte müssen daher Wissenslücken bei Ärzten geschlossen und das Bewusstsein von Eltern geschärft werden. Wenn mehr Kinderärzte über die einfachen und kostengünstigen Tests zur Feststellung einer PID-Erkrankung Bescheid wüssten, könnten vielfach Fehldiagnosen und sich daran anschließende, ineffektive Behandlungen vermieden werden. Andererseits kommt der Aufklärung der Eltern enorme Bedeutung zu, da sie ihre Kinder mit deren Krankheitsgeschichte und auffälligem Verhalten am besten kennen.

Vorschläge, wie eine möglichst frühe Diagnose von PID-Erkrankungen gewährleistet werden kann, haben Experten im Rahmen dieses Empfehlungsbandes erarbeitet. Dabei heben sie auch die Wichtigkeit der Einbindung bestehender Initiativen in nationale Aktionspläne hervor. Dieser Empfehlung wird das von der Bundesregierung initiierte Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gerecht, welches die Kompetenzen und Ressourcen in Deutschland zur Ausarbeitung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen bündeln soll. Mit FIND-ID wurde 2008 eine solche Kompetenz in Deutschland gegründet, die durch einen kontinuierlichen Informationsaustausch zwischen etablierten Zentren, Kliniken und niedergelassenen Ärzten die Früherkennung und Behandlung von PID-Patienten fördern will. Die in diesem Band enthaltenen Vorschläge bilden einen weiteren bedeutsamen Baustein im Diskurs für einen Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen.

Für die Erarbeitung des vorliegenden Dokuments möchte ich dem Expertengremium danken. Angesichts einer guten wie auch – im Vergleich zu unbehandelten Immundefekten – kosteneffektiven Therapierbarkeit von PID sollten wir nicht zögern, das unnötige Leiden von Menschen mit angeborenen Immundefekten zu beenden.

Nicole Bracht-Bendt
Mitglied des Deutschen Bundestages
Vorsitzende der Kinderkommission des Deutschen Bundestages

1. WAS SIND PRIMÄRE IMMUNDEFEKTE?

Primäre Immundefekte (PID) – auch angeborene Immundefekte genannt – sind eine Gruppe von erblichen Erkrankungen, welche die Funktion des körpereigenen Immunsystems beeinträchtigen. Bislang wurden ca. 200 unterschiedliche Formen identifiziert. Primäre Immundefekte bedrohen die Betroffenen durch eine deutlich höhere Anfälligkeit für Infektionen und zum Teil schwerwiegende entzündliche Erkrankungen. **Säuglinge, die von den schwerwiegendsten Formen eines Immundefektes betroffen sind, haben unbehandelt eine geringe Lebenserwartung.**

Was sind die Anzeichen für PID?
· Infektionen mit unüblichen Erregern und/oder an unüblichen Körperstellen
· Gedeihstörungen (mangelnde Gewichtszunahme und unzureichendes Wachstum) bei Neugeborenen
· Ungewöhnlich häufige Entzündungen im Bereich der oberen Atemwege (Hals, Nase, Ohren) und der Mandeln
· Wiederholte schwere bakterielle, mykotische oder virale Infektionen
· Wiederholte z.T. kompliziert verlaufende Lungenentzündungen oder andere Lungenerkrankungen
· Geringere Wirksamkeit von Antibiotika bei der Behandlung der Infektionen
· Wiederholte Abszessbildung in der Haut oder anderen Organen
· Auftreten von Fällen von Immundefekten in der Verwandtschaft

Aktuelle Untersuchungen weisen daraufhin, dass etwa einer von **8.000 bis 10.000 Menschen an einem angeborenen Immundefekt mit signifikanter Beeinträchtigung seiner Gesundheit leidet.**

Bei Menschen mit einem gesunden Immunsystem erkennt der Körper normalerweise Krankheitserreger als Bedrohung und reagiert mit der spezifischen Abwehrreaktion, getragen durch die Aktivierung von Immunzellen und schützenden Antikörpern. Idealerweise gelingt es den Krankheitserreger zu eliminieren und die Infektion zu beenden. Nach überstandener Infektion „speichert“ das Immunsystem die schützende Abwehrreaktion im sogenannten immunologischen Gedächtnis. Durch die immunologischen Gedächtniszellen kann es bei einer zukünftigen Infektion mit dem gleichen Erreger effizienter reagieren und sich wiederholende Infektionen werden besser beherrscht. **Menschen mit PID fehlen eine oder mehrere lebenswichtige Funktionen des Immunsystems zur Vermeidung von Infektionen.** Solche „Immundefizienzen können, in Abhängigkeit davon, ob eine oder mehrere Komponenten des Immunsystems nicht funktionieren, unterschiedlich schwer ausgeprägt sein.“[1]

PID sind behandelbare Krankheiten
· PID-Patienten können bei erfolgreicher Therapie ein völlig normales und produktives Leben führen.
· Patienten können beispielsweise mit Immunglobulinen (IG) behandelt werden, um fehlende oder nicht funktionsfähige Antikörper zu ersetzen oder zu ergänzen. Diese werden aus menschlichem Blutplasma gewonnen. Die gereinigten Immunglobulinpräparate können intravenös oder subkutan verabreicht werden.
· Bei verschiedenen Defekten kann eine Therapie durch antivirale, antibiotische und antimykotische Medikamente oder den Einsatz von Granulozyten stimulierenden Faktoren (G-CSF) unterstützt werden.
· Für die schwersten Formen eines Immundefektes kann eine Knochenmark- oder Stammzelltransplantation infrage kommen.

[1] Chapel, H and Arkwright, P.D. What Are Immunodeficiencies? (2008) – Chapter in Focus on Immunodeficiencies, Eds. Valverde, J.L and Watters, D. Pharmaceuticals Policy and Law Volume 10. p. 8

Zu den häufigsten Formen angeborener Immundefekte zählt die Bildungsstörung von Antikörpern, die unterschiedlich stark ausgeprägt sein kann. Antikörper – auch als Immunglobuline bezeichnet – werden von speziellen weißen Blutzellen (B-Lymphozyten) produziert, nachdem diese mit einem Krankheitserreger in Kontakt gekommen sind. Die produzierten Antikörper sind für jeden Erreger spezifisch. Antikörper binden dabei an einen als Antigen bezeichneten Teil des Erregers und rekrutieren weitere Elemente des Abwehrsystems (Phagozyten, Komplement), um den Erreger zu eliminieren. In einigen Fällen können die Antikörper den Erreger sogar selbst zerstören. Ohne Antikörper können Erreger den Körper also wesentlich einfacher befallen und sich vermehren. Zudem verfügt der Körper dann nicht über sein vollständiges immunologisches Gedächtnis.

Empfehlungen der Europäischen Expertengruppe – Primäre Immundefizienzen (PID)

1. Die Forschungsförderung zum besseren Verständnis der PID ist sowohl für Diagnose und Versorgung der Betroffenen als auch für das grundsätzliche Verständnis des Immunsystems unverzichtbar. Dies muss sowohl auf EU-Ebene als auch in den Mitgliedsstaaten gewährleistet werden. Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) sollte seine Unterstützung für Forschungsnetzwerke weiterführen, so gibt es z. B. auf den Ebenen der Grundlagenforschung, im Bereich der Epidemiologie und der Versorgungsforschung bisher keine Förderung für die europäischen Initiativen E-RARE oder PIDNET. Dem Register der Europäischen Gesellschaft für Immundefekte (ESID) ist es als einzigem Register bislang möglich, eine größere Patientenkohorte zu verfolgen und damit Daten über angemessene Therapiemaßnahmen zu ermitteln. In Deutschland erscheint das Netzwerk FIND-ID im Bereich der Versorgungsforschung in diesem Sinne förderungswürdig.
2. Patienten müssen mit den Therapien versorgt werden, die ihnen ein beschwerdefreies und produktives Leben mit einer nahezu normalen Lebenserwartung ermöglichen.
3. Die ausreichende Gewinnung von qualitativ hochwertigem Plasma, das sowohl aus Blutspenden als auch durch Plasmapherese gewonnen wird und zur Herstellung von Immunglobulinen dient, muss dauerhaft sichergestellt werden, damit Patienten sichere und effektive Therapien erhalten können. Deutschland ist eines der wenigen Länder, dem es gelungen ist, große Mengen an Plasma für die Fraktionierung und somit die Herstellung von PID-Therapien bereitzustellen. Deutschland nimmt hier eine Vorreiterrolle in Europa ein.
4. Allgemeinärzte, Kinderärzte, Lungenfachärzte, Hämatologen, Rheumatologen, Haut- und HNO-Ärzte müssen verstärkt über PID informiert werden, damit die PID bei Patienten frühzeitig erkannt, diagnostiziert und adäquat behandelt werden kann. Dies sollte im Rahmen der medizinischen Ausbildung, aber auch durch entsprechende Aufklärungskampagnen erreicht werden. Für bereits praktizierende Ärzte sollten PID-Fortbildungen im Rahmen des CME-Punktesystems regelmäßig durch die Ärztekammern anerkannt werden und idealerweise durch die Bundesregierung gefördert werden.

Empfehlungen der Europäischen Expertengruppe, die von der Deutschen Expertengruppe unterstützt werden

Für Deutschland spezifische Anmerkungen und Empfehlungen der Deutschen Expertengruppe

2. PRIMÄRE IMMUNDEFEKTE: EUROPÄISCHE POLITIK ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN

Die Europäische Union hat in den vergangenen Jahren die Bedeutung der Bewältigung von Seltenen Erkrankungen und der sich ergebenden Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen erkannt.

Der erste Schritt der Europäischen Kommission war das „Aktionsprogramm der Gemeinschaft betreffend Seltene Krankheiten innerhalb des Aktionsrahmens im Bereich der öffentlichen Gesundheit (1999-2003)“[3]. Dieses Programm, das durch das Europäische Parlament und den Europäischen Rat am 29. April 1999 beschlossen wurde, zielte auf eine Verbesserung der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ab, insbesondere durch eine stärkere Wissensverbreitung zu den Erkrankungen auf EU-Ebene.

Aktueller ist das Eckpunktepapier (White Paper) der Generaldirektion Gesundheit und Umwelt (DG SANCO) „Gemeinsam für die Gesundheit: Ein strategischer Ansatz der EU für 2008-2013“[4] von Oktober 2007. Es verdeutlicht die Rolle der EU bei der Bewältigung dieser Aufgaben durch eine Verpflichtung, konkretere Maßnahmen prioritär zu ergreifen. Diese Maßnahmen wurden als Empfehlungen des Rates im November 2008 von der Kommission veröffentlicht und durch die Mitgliedsstaaten im Juni 2009 verabschiedet.

Die Ratsempfehlungen rufen zum **stärkeren Austausch von Erfahrung, Ressourcen und Wissen zwischen Mitgliedsstaaten auf sowie zur Implementierung von spezifischen Aktionsplänen zur Bewältigung von Seltenen Erkrankungen.** Auch wenn diese Empfehlungen nicht rechtlich bindend sind, so spiegeln sie durch ihre Annahme durch das Europäische Parlament und die Europäischen Mitgliedsstaaten ein klares Bekenntnis wider. Auf EU-Ebene gibt es somit für die nächsten Jahre ein erhebliches Potenzial, Maßnahmen zur Bekämpfung von Seltenen Erkrankungen verstärkt zu ergreifen.

„Wegen der Seltenheit der Krankheiten und Erkrankungen mit geringer Prävalenz und aufgrund der mangelhaften Informationen über diese Krankheiten kann es dazu kommen, dass die Betroffenen nicht die zur Behandlung benötigten Mittel und Leistungen erhalten. […] Seltene Krankheiten gelten aufgrund ihres vereinzelten Auftretens als Erscheinungen, die nur wenig Auswirkungen auf die Gesellschaft insgesamt haben; doch bringen sie für die Betroffenen und ihre Familien ernsthafte Schwierigkeiten mit sich.“[2]

EU-Maßnahmen zu Primären Immundefekten

Im Kontext der eingangs erwähnten Entwicklungen wurden auch Maßnahmen zur Unterstützung von Patienten mit PID ergriffen. Die zusätzliche Berücksichtigung spezifischer Krankheitsbilder erlaubt eine fokussiertere Bewältigung dieser spezifischen Herausforderungen. Zu nennen sind hier:

- **Europäischer PID-Awareness Day** (23. Oktober 2002)
- **STOA[5] Workshop zu PID** (17. März 2004), ausgerichtet im Europäischen Parlament durch Antonios Trakatellis, MdEP (Berichterstatter im Europäischen Parlament zum Entwurf der Ratsempfehlungen zu Seltenen Erkrankungen, 2009), und Giuseppe Nistico, MdEP.
- **EU-PID-Konsensuskonferenz[6]** (19. und 20. Juni 2006), mit Unterstützung der Europäischen Kommission im Paul-Ehrlich-Institut (PEI) in Langen. Ein Konsensdokument wurde zusammen mit der Europäischen Kommission, Ärzten, Patientengruppen und der Industrie ausgearbeitet und angenommen.
- **Lunchdebatte im Europäischen Parlament zu Seltenen Plasmakrankheiten** (Januar 2008), ausgerichtet durch Miroslav Mikolasik, MdEP. Dabei diskutierten neun EU-Parlamentarier über politische Maßnahmen zur Bewältigung Seltener Plasmakrankheiten wie PID.

2 http://eur-lex.europa.eu/pri/en/oj/dat/1999/l_155/l_15519990622en00010005.pdf
3 http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:31999D1295:DE:HTML
4 http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=COM:2007:0630:FIN:DE:PDF
5 STOA: Science and Technology Options Assessment Panel des Europäischen Parlamentes
6 http://www.eupidconference.com/Publications_Consensus.aspx

➔ **Debatte des Europäischen Parlamentes** zum Vorschlag der Europäischen Kommission zu Seltenen Erkrankungen und dessen Auswirkungen auf Patienten mit Seltenen Plasmakrankheiten (Dezember 2008), ausgerichtet durch Jorgo Chatzimarkakis, MdEP, und Miroslav Mikolasik, MdEP. Dabei stellte die Kommission ihren Vorschlag vor, der mit Patientengruppen, Ärzten und Parlamentariern erörtert wurde. Ein Call for Action wurde durch beide ausrichtenden Abgeordneten initiiert und durch die Interessensvertreter ausgearbeitet.

Es wird deutlich, dass der Handlungsbedarf an Maßnahmen im Bereich der Seltenen Erkrankungen – und insbesondere bei Primären Immundefekten – auf EU-Ebene und in den Mitgliedsstaaten erkannt wurde und erste Maßnahmen bereits eingeleitet wurden. Dennoch muss noch mehr unternommen werden, um Patienten mit PID effektiv zu unterstützen.

Europäische Zusammenarbeit zu PID
· Ärzte und Wissenschaftler kooperieren sowohl innerhalb Europas als auch weltweit bei der Erforschung der Krankheit.
· Über 14.000 Patienten sind im ESID-Register (Europäische Gesellschaft für Immundefekte) erfasst und erlauben somit ein besseres Verständnis der PID.
· Die ESID organisiert Sommerkurse für Ärzte, die sich im Bereich Immundefekte weiterbilden wollen. Ähnliche Kurse werden auch jährlich z. B. an der Berliner Charité durchgeführt.
· FIND-ID ist ein von Ärzten in Deutschland entwickeltes Programm mit dem Ziel, die PID-Diagnoseraten zu erhöhen und somit eine Frühtherapie zu ermöglichen.

Das Feld der Primären Immundefizienzen ist ein sehr gutes Beispiel für die Zusammenarbeit der Mitgliedstaaten zur gemeinsamen Bewältigung von Problemen. Die gute Zusammenarbeit ist jedoch vielfach auf persönliche Initiativen von Patientengruppen, Ärzten und Industrie zurückzuführen. Solche herausragenden Initiativen müssen – wo notwendig – finanziell und logistisch unterstützt werden.

Expertenempfehlungen – Maßnahmen der Europäischen Union

1. Die EU muss ihre vielversprechenden Maßnahmen fortführen und Patienten, die an Seltenen Erkrankungen leiden, unterstützen. Da die grundlegende Arbeit geleistet ist, müssen mehr spürbare Ergebnisse für die Betroffenen erreicht werden.
2. Hervorragende Initiativen haben sich im Bereich der PID entwickelt – diese müssen nun mit Mitteln der EU und der Mitgliedsstaaten unterstützt werden.
3. Die Europäische Union sollte Mitgliedstaaten mit weniger Ressourcen bei Investitionen in ihr Gesundheitswesen unterstützen, indem sie den Austausch von Wissen und Expertise von Mitgliedstaaten fördert, die sich bei der Bewältigung von Seltenen Erkrankungen hervorgetan haben.
4. PID-Patientengruppen müssen durch die Europäischen Institutionen im Rahmen von für sie relevanten legislativen Vorhaben oder Mitteilungen konsultiert werden. Dies ist insbesondere deshalb wichtig, da plasmabasierte Therapien auf EU-Ebene durch die Blutrichtlinie reguliert werden.
5. Im Rahmen der Entwicklung seines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen sollte Deutschland alle Empfehlungen des EU-Rates umsetzen und eine Vorreiterrolle in Europa einnehmen.
6. Deutschland sollte sein Wissen und seine Expertise im Umgang mit PID mit anderen Staaten teilen und – wo möglich – „Best Practice“ aus anderen Mitgliedsstaaten übernehmen.

3. LEBEN MIT PRIMÄREN IMMUNDEFIZIENZEN (PID)

PID haben einen nachhaltigen Einfluss auf das Leben der Betroffenen. Insbesondere für Patienten, die nicht diagnostiziert sind und die daher weder verstehen, wieso sie regelmäßig erkranken, noch adäquat behandelt werden, stellen PID in vielen Fällen eine extrem belastende Erkrankung dar.

Patienten berichten häufig über die folgenden Herausforderungen:

➔ **Gesundheit – vor der Diagnose**
Infektionen, häufiges Unwohlsein, Sorge über die langfristige Gesundheit, Angst vor frühzeitigem Sterben, häufige Krankenhausaufenthalte, psychische Konsequenzen, Zukunftsängste, Folgen falscher Diagnosen und somit unzureichender Therapie.

➔ **Gesundheit – nach der Diagnose**
Besorgnis über das Finden der richtigen Therapie, Möglichkeiten der Therapiefinanzierung, Sorgen über Langzeitfolgen für den Körper (insbesondere wenn die Diagnose erst spät gestellt wurde), zusätzliche Sorgen bei sehr ansteckenden Erkrankungen wie z. B. der Schweinegrippe, Sorgen, dass die Kosten der Therapie in Zukunft nicht erstattet werden. Selbst mit der richtigen Behandlung sind die Patienten anfällig für alle Arten von Infektionen wie z. B. Lungenentzündungen, Bronchitis, Darmtrakt-Erkrankungen. Das Leben der Patienten ist von PID geprägt.

➔ **Familie**
Die Familie ist von Sorgen geplagt, Last durch den hohen Betreuungsaufwand (insbesondere vor der Diagnose und der richtigen Behandlung), Ängste, dass Kinder mit PID geboren werden, Schwierigkeiten mit der Kinderversorgung und Herausforderungen bei der Erziehung, damit die Kinder so normal wie möglich aufwachsen. Da PID nur an geeigneten Zentren versorgt werden, müssen lange Fahrtzeiten und zusätzliche Kosten in Kauf genommen werden.

Das Bundesgesundheitsministerium fördert inzwischen ein Schulungsprogramm für chronisch kranke Kinder und Jugendliche, darunter auch Betroffene von Primären Immundefekten.

„Chronisch kranke Kinder und Jugendliche und ihre Familien stehen vor besonderen Herausforderungen, wenn es darum geht, die Krankheit und die damit verbundenen therapeutischen Maßnahmen konsequent in den Alltag zu integrieren. Interdisziplinäre Patientenschulungen sind deshalb wichtige Bausteine in der Behandlung. Sie helfen den Betroffenen, die Krankheit besser zu verstehen, Ängste und Unsicherheiten im Umgang damit abzubauen, die Motivation für die Behandlung zu steigern und tragen damit zur Verbesserung der Lebensqualität bei. Als integraler Bestandteil der Versorgung chronisch kranker Kinder und Jugendlicher werden sie bei einzelnen Erkrankungen bereits mit Erfolg eingesetzt.
Damit solche Patientenschulungen zukünftig einen möglichst großen Teil betroffener und unterstützungsbedürftiger Kinder und Jugendlicher erreichen, fördert das Bundesgesundheitsministerium unter dem Motto „Fit für ein besonderes Leben“ das dreijährige Forschungsprojekt „Modulares Schulungsprogramm für chronisch kranke Kinder und Jugendliche sowie deren Familien (ModuS).“ (Pressemitteilung vom 9. August 2011)[7]

Primäre Immundefekte wurden aufgrund ihrer Bedeutung als eine von sieben chronischen Erkrankungen ausgewählt, um das Schulungsprogramm weiter auszuarbeiten.

[7] Siehe: http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Pressemitteilungen/2011/2011_3/110809_PM_Schulungsprogramm_fuer_chronisch_kranke_Kinder_und_Jugendliche.pdf

➔ **Finanzielle Planung**
PID kann zu zahlreichen Schul- und Arbeitsausfällen führen und somit zu einer Herausforderung in der Karriereplanung. Dadurch bedingt sind auch Ängste bezüglich der nachhaltigen Finanzierung der Therapie, der Behandlung durch Versicherungen und der Kreditwürdigkeit.

➔ **Zukunftsplanung**
Die Zeit vor der Diagnose wird häufig als ein Zustand in der Schwebe empfunden, Herausforderungen in der Familien- und Karriereplanung, Sorgen um die nachhaltige Versorgung der Familie im Falle einer Verschlechterung des Gesundheitszustandes; das Leben muss rund um die Behandlung geplant werden.

➔ **Wirksamkeit der Therapie**
Immunologische Behandlungsverfahren sind verhältnismäßig neu, und Unsicherheiten über den weiteren Gesundheitszustand der Betroffenen stellen die Hauptsorge dar. Patientenregister geben Aufschluss über Therapieerfolge und helfen beim Optimieren der Behandlung.

PID Patientenorganisationen – essentiell für die Betroffenen
· Die International Patient Association for Primary Immunodeficiencies (IPOPI) (www.ipopi.org) unterstützt Patienten mit Informationen und Rat zu ihrer Erkrankung.
· IPOPI ist in vielen europäischen Ländern vertreten.
· IPOPI arbeitet gemeinsam mit Patientengruppen für Betroffene von anderen Plasmakrankheiten zusammen, die in PLUS (Plasma Users‘ Group) zusammengefasst sind.
· PLUS vertritt Patienten mit Seltenen Plasmaerkrankungen auf europäischer Ebene und tauscht sich regelmäßig mit Abgeordneten des Europäischen Parlamentes und hochrangigen Kommissionsvertretern aus.
· Die Jeffrey Modell Foundation (www.info4pi.org) ist weltweit aktiv, um Diagnoseraten zu erhöhen und den Zugang zur Therapie zu verbessern. Ihre Unterstützung ist für Patienten von unschätzbarem Wert. Entsprechende JMF-Zentren gibt es in vielen EU-Mitgliedsstaaten.
· Diese Organisationen unterstützen Patienten und fördern die öffentliche Wahrnehmung – je mehr die Öffentlichkeit diese Erkrankung und PID-Patienten versteht, desto weniger werden auch Plasmatherapien missverstanden.
· In Deutschland werden viele Betroffene durch die Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte (dsai) betreut, die auch die Interessen der Betroffenen gegenüber politischen Entscheidungsträgern vertritt.

Expertenempfehlungen – Unterstützung von PID-Patienten
1. Die frühe Erkennung von PID sollte eine politische Priorität in allen EU-Mitgliedstaaten sein. Zudem sollte Deutschland von Ländern lernen, die bereits SCID-Screenings eingeführt haben. Das SCID-Screening ist auch in Deutschland ab dem Jahre 2012 durchführbar. Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) unterstützt dieses Vorhaben.
2. Die Bundesregierung sollte den Empfehlungen der vom Bundesgesundheitsministerium in Auftrag gegeben Studie zu „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“[8] folgen.
3. Die Behandlung mit Immunoglobulinen und weitere notwendige Therapien sollten allen Patienten zur Verfügung stehen. PID-Patienten sollten einen gleich guten Zugang zu medizinischer Behandlung erhalten, so wie es in o.g. Studie beschrieben wird.
4. Die EU muss die Mitgliedstaaten bei der Identifizierung und Behandlung von Betroffenen unterstützen, z. B. durch die Bereitstellung finanzieller Mittel und bei der Unterstützung für den Austausch von Wissen und „Best Practice“.
5. Um die wohnortnahe Behandlung von Betroffenen sowie die angemessene Honorierung zu gewährleisten, sollten die Bundesländer die Möglichkeiten des § 116b SGB V bei der Versorgung von PID-Patienten voll ausschöpfen. Die für die Patienten anfallenden Fahrtkosten zu den 116b-Ambulanzen sollten über die Krankenkassen finanziert werden.
6. Der Aufbau von Erwachsenen-Ambulanzen zur Behandlung von PID sollte besonders gefördert werden, sei es finanziell wie auch durch die Unterstützung von Wissenstransfer aus Kinderkliniken.
7. Kinder- und Erwachsenenambulanzen sollten stärker zusammenarbeiten, um eine nachhaltige Versorgung der Betroffenen zu gewährleisten. Wo sich der Aufbau von Ambulanzen für Erwachsene schwierig gestaltet, sollten die für die Erstattung verantwortlichen Parteien die Behandlungsmöglichkeiten durch die Pädiater, bis zur Etablierung einer Ambulanz für Erwachsene, großzügig handhaben.
8. Patientenorganisationen und Patientenregister sollten aufgrund des Mehrwertes für Patienten anerkannt und finanziell unterstützt werden, sowohl national als auch auf EU-Ebene.
9. Patienten und ihre Vertreter (z. B. PLUS und IPOPI) sollten regelmäßig konsultiert werden, insbesondere wenn politische Entscheidungen ihr Leben beeinflussen könnten. In Deutschland kann insbesondere die dsai ihre wertvolle Erfahrung aus der Arbeit mit PID-Patienten in den politischen Prozess einbringen.

[8] http://www.bmg.bund.de/uploads/publications/BMG-G-09050-Bericht-Massnahmen-seltene-Krankheiten_200908.pdf

4. DIAGNOSERATEN ERHÖHEN – BEISPIELE ERFOLGREICHER MASSNAHMEN, UM BETROFFENE ZU IDENTIFIZIEREN

Die größte Herausforderung für Patienten mit einer Seltenen Krankheit wie PID ist das Erreichen einer richtigen und frühzeitigen Diagnose. Eine wirksame Behandlung, die für PID existiert und die dem Patienten helfen kann, ein erfülltes und produktives Leben zu führen, kann natürlich erst dann eingeleitet werden, wenn die Erkrankung zuverlässig diagnostiziert wurde.

Die Diagnose einer PID kann für Hausärzte schwierig sein, da sie nur wenig Erfahrung mit der Erkrankung haben (es wird geschätzt, dass nur einer von drei Hausärzten jemals einen PID-Patienten sehen wird) und sie in der Regel nur unzureichend dafür ausgebildet wurden.

Die wichtigsten Symptome der PID sind das wiederholte Auftreten von Infektionen insbesondere in der Form von Ohr-, Atemwegs- und Darm-Infektionen mit zum Teil schwerwiegenden und organzerstörenden Verläufen. Diese Infektionen werden häufig falsch interpretiert, oder nicht als schwerwiegend genug erkannt, um weitere Untersuchungen durchzuführen. Folglich werden bei tausenden von Menschen mit PID primär die Infektionen behandelt, anstatt dass die zugrunde liegenden PID erkannt und adäquat betreut wird.[9] Eine preiswerte und einfache Blutuntersuchung kann einen großen Teil der primären Immundefekte identifizieren, leider nicht alle. Weiterführende Untersuchungen und Gentests erlauben dann eine genaue Diagnostik.

Die Europäische Gesellschaft für Immundefizienzen (ESID) koordiniert ein PID-Patientenregister. Dieses Register erlaubt Einblicke in die Diagnose und Behandlung der Betroffenen.[10] Solche Register sind somit essentiell für die Erfassung von Seltenen Erkrankungen. Das Register zeigt auch erhebliche Unterschiede in den Diagnoseraten/Meldungsraten zwischen den einzelnen Mitgliedsstaaten. Die Dimension des Underreportings ist derzeit nicht bekannt. Eine späte Diagnose oder eine Fehldiagnose erschwert das Leben der Betroffenen und erhöht das Risiko eines frühzeitigen Todes; ebenso führen diese zu direkten und indirekten volkswirtschaftlichen Kosten.

Einen besonderen Stellenwert beim Wissensaufbau und Wissenstransfer bei Medizinern kommt hierbei den wissenschaftlichen Fachgesellschaften zu. Im Bereich der angeborenen Immundefekten leisten die Deutsche Gesellschaft für Immunologie (DGfI) mit ihren Arbeitskreisen Klinische Immunologie und Pädiatrische Immunologie sowie die Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API) der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin einen wichtigen Beitrag.

Eine frühe Diagnose von PID

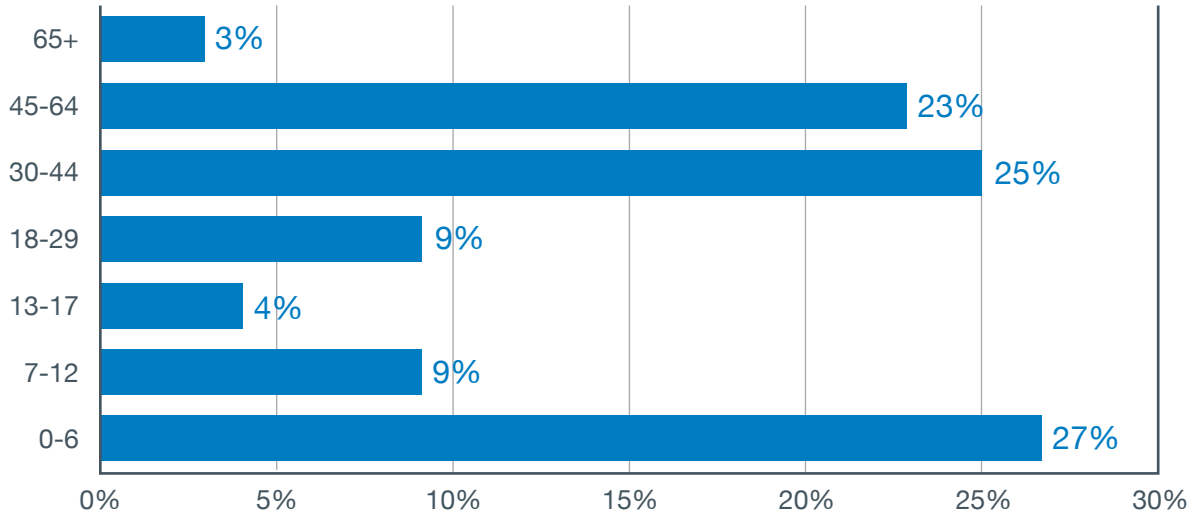
- ➔ rettet Leben,
- ➔ verbessert die Gesundheit, die Lebensqualität und Lebenserwartung der Betroffenen durch eine wirksame Behandlung,
- ➔ erlaubt es den Betroffenen, durch eine wirksame Behandlung ein produktives Leben zu führen, zu arbeiten und am gesellschaftlichen Leben teilzunehmen.

Primäre Immundefekte stellen aufgrund der Vielzahl der unterschiedlichen Formen (geschätzt ca. 200) eine große Herausforderung für die Gesundheitssysteme dar. Selbst in wohlhabenden Ländern bestehen bei Ärzten große Wissenslücken in Bezug auf PID. Dies ist ein bedeutendes Problem, welches angegangen werden muss, wenn die Behandlung für Patienten zukünftig verbessert werden soll. Ziel kann nicht sein, alle Ärzte zu Immundefektexperten zu machen, sondern eine netzwerkartige Zusammenarbeit zwischen niedergelassenen Ärzten, regionalen Krankenhausärzten und PID-Zentren zu fördern.

[9] European Primary Immunodeficiencies Consensus Conference, Consensus Report and Recommendations, Juni 2006, Seite 12. Zitat von Professor Reinhold Schmidt

[10] European Society for Immunological Diseases, http://www.esid.org/esid_registry.php

Alter der PID-Patienten bei Diagnose[11]



Das deutsche FIND-ID Projekt ist eine Netzwerkinitiative, die das Ziel verfolgt, eine frühe Diagnose sowie eine vereinfachte Überweisung an spezialisierte Zentren zu ermöglichen. FIND-ID wurde durch die Jeffrey-Modell-Foundation und die PPTA (Plasma Protein Therapeutic Association) im Rahmen eines ESID-Treffens in 's-Hertogenbosch in den Niederlanden im Oktober 2008 angeregt. Die Gründer dieses Netzwerkes sind Prof. Dr. Niehues (Krefeld) und Prof. Dr. Wahn (Charité Berlin) sowie die dsai (Deutsche Selbsthilfe angeborene Immundefekte e.V). FIND-ID ist als nationales Programm aufgebaut, das von einem unabhängigen Expertenausschuss, bestehend aus jeweils drei führenden Experten in der Behandlung von Kindern und Erwachsenen sowie der Patientenorganisation dsai, geleitet wird. Die Finanzierung erfolgt derzeit durch die plasmaverarbeitende Industrie. Dabei sollen Maßnahmenpläne ausgearbeitet werden, die der besseren Versorgung der PID-Patienten dienen. Das Projekt wird durch verschiedene Fachgesellschaften unterstützt.

Ein weiteres Projekt ist das Französische Referenzzentrum für Angeborene Immundefekte (CEREDIH), welches 2005 etabliert wurde und nun als landesweites Netzwerk für Kinderärzte und Ärzte in den Universitätskliniken fungiert. Das Register umfasst insgesamt (Stand 28. August 2011) 4.007 Patienten (hauptsächlich Kinder) und ergibt somit eine Gesamtprävalenz von 5,12 Fällen pro 100.000 Einwohner. CEREDIH baut dabei eine Grundlage für zukünftige Studien und Maßnahmen auf, um die Wahrnehmung insbesondere bei Erwachsenen zu fördern.

Das Europäische PID-Referenzpapier der Jeffrey Modell Foundation (JMF) präsentiert praktische Maßnahmen und Werkzeuge zur Durchführung von öffentlichkeitswirksamen Initiativen, um die Diagnoseraten weiter zu erhöhen.

Die Aufklärung über Seltene Erkrankungen kann nicht früh genug beginnen. Eltern von Neugeborenen sollten – selbst ohne PID-Vorgeschichte – über PID aufgeklärt (nicht verängstigt) werden. Dies würde zur frühen Diagnose solcher Erkrankungen beitragen. Folgende Maßnahmen können die Wahrnehmung erhöhen:

- ➔ Finanzielle Unterstützung für die Implementierung von Neugeborenenfrüherkennung von schweren kombinierten Immundefekten (SCID-Screening).
- ➔ Infoblätter und Poster mit den PID-Warnzeichen (in Deutschland 12 für Kinder und 6 für Erwachsene) in Wartezimmern.
- ➔ Fortbildungen in Krankenpflegeschulen für Lehrer, Eltern und Kinder bei Verwendung von altersgerechten Materialien (z. B. Malbücher, einfach zu verstehende Patientengeschichten).
- ➔ Fortbildungen für Lehrer und Schüler in Schulen. Es gilt, eine Stigmatisierung der betroffenen Kinder zu vermeiden.
- ➔ Fortbildungen für Hausärzte.

[11] Immune Deficiency Foundation Survey (2007) Primary Immunodeficiency Diseases In America: The Third National Survey of Patients

- ➔ Berücksichtigung der PID in den Lehrplänen der Medizinstudenten.
- ➔ Unterstützung für Hausärzte und Kinderärzte, die Interesse zeigen, sich auf diesem Gebiet zu spezialisieren.

Es wird klar, dass die PID-Diagnose ein vordringliches Interesse der Betroffenen, aber auch des Gesundheitssystems und der gesamten Gesellschaft ist.

Expertenempfehlungen – Diagnose
1. Spezifische Ausbildungsangebote für Medizinstudenten in klinischer Immunologie gibt es nur in wenigen Mitgliedstaaten. Medizinstudenten, die sich auf PID und andere Seltene Erkrankungen spezialisieren möchten, sollten unterstützt werden, z. B. auch durch Auslandsstipendien.
2. Die Bundesärztekammer sollte ein Curriculum für den Facharzt für Klinische Immunologie definieren.
3. Die Einführung und Unterstützung von Patientenregistern kann wertvolle Hilfe für Patienten und für den wissenschaftlichen Erkenntnisgewinn bedeuten. Deutschland sollte seine mittelbare und womöglich unmittelbare Unterstützung für ESID weiterführen.
4. Eltern sollten über die Warnzeichen von PID informiert werden, z. B. über Posterkampagnen bei Kinderärzten oder Broschüren, die zusammen mit dem U-Heft verteilt werden.
5. Das Angebot einfacher Bluttests auf PID und die Möglichkeiten für Hausärzte, Patienten für weiterführende diagnostische Verfahren zu Fachärzten zu überweisen, müssen zu einer politischen Priorität entwickelt werden.
6. PID-Referenzzentren sollten gefördert werden, um Diagnoseraten zu erhöhen und das Wissen in der wissenschaftlichen Community zu erhöhen. Ein Netzwerk aus Referenzzentren, Satellitenzentren und zuweisenden Ärzten, wie durch FIND-ID bereits umgesetzt, sollte öffentlich gefördert werden, um die wohnortnahe Versorgung und die Verbesserung des Wissenstransfers sicherzustellen.
7. Eine Neugeborenen-Früherkennung auf schwere kombinierte Immundefekte (flächendeckendes SCID-Screening) würde einen wichtigen Beitrag zur rechtzeitigen Diagnose und Behandlung von PID bedeuten. Die logistischen Voraussetzungen werden 2012 gegeben sein.

5. GESAMTGESELLSCHAFTLICHER NUTZEN EINER VERBESSERTEN BEHANDLUNGSSITUATION FÜR PATIENTEN MIT BEHANDELBAREN SELTENEN ERKRANKUNGEN

Politiker und Leistungserbringer haben im vergangenen Jahrzehnt verstärkt auf die Prävention von Krankheiten als kosteneffektive Maßnahme im Gesundheitswesen gesetzt. Die Generaldirektion für Gesundheit der Europäischen Kommission (DG SANCO) hat dieses Vorgehen unter dem Motto „Health is Wealth“ (Gesundheit ist Wohlstand) zusammengefasst. „Gesundheit ist für das Wohl des Einzelnen wie der Gesellschaft insgesamt von Bedeutung, eine gesunde Bevölkerung ist aber auch Voraussetzung für wirtschaftliche Produktivität und Wohlstand. Im Jahre 2005 wurden die „gesunden Lebensjahre“ (Healthy Life Years - HLY) in die Lissabonner Strukturindikatoren aufgenommen, um zu unterstreichen, dass die Lebenserwartung der Bevölkerung bei guter Gesundheit, d. h. nicht nur nach der Zahl der Lebensjahre, einen Schlüsselfaktor für das Wirtschaftswachstum darstellt.“[12]

Das Argument, welches hier von der Europäischen Kommission genannt wird, findet auch bei der Diagnose von PID Anwendung: Patienten, die richtig diagnostiziert werden und somit die nötige Behandlung bekommen, die ihnen hilft, ein gesundes Leben zu führen, bekommen die Chance, am gesellschaftlichen Leben teilzunehmen. Somit entwickeln sie sich vom reinen Leistungsempfänger zum Leistungserbringer und das ist genau das, was Patienten mit PID sich wünschen. Dieser Aspekt wurde auch von den Mitgliedern des Europäischen Parlaments während der parlamentarischen Debatten über seltene Blutkrankheiten im Januar und Dezember 2008 betont. Eine Studie der Jeffrey Modell Stiftung hat hierzu in Bezug auf die USA folgende Fakten hervorgebracht:

- ➔ Jeder nicht diagnostizierte Patient mit einer Primären Immundefizienz kostet das US-amerikanische Gesundheitssystem jährlich im Durchschnitt USD 102.736.
- ➔ Jeder diagnostizierte Patient mit einer Primären Immundefizienz kostet das US-amerikanische Gesundheitssystem jährlich im Durchschnitt USD 22.696.
- ➔ Jeder nicht diagnostizierte Patient mit einer Primären Immundefizienz führt daher zu zusätzlichen Kosten von USD 80.040.[13]

Betrachtet man jedoch die Behandlung einzig und allein als Kostenfaktor für das Gesundheitssystem und nicht als soziale Investition, wird dies dem gesamtgesellschaftlichen Nutzen der Behandlung nicht gerecht.

Dieser Nutzen ist so eindeutig, da die existierenden Behandlungsmöglichkeiten es dem Patienten erlauben, ein weitgehend gesundes und produktives Leben zu führen. **In dieser Hinsicht unterscheiden sich Primäre Immundefekte stark von vielen anderen Seltenen Erkrankungen: Für viele Patienten mit PID, leider nicht für alle, existiert eine wirksame Behandlung, mit Hilfe derer Patienten ein normales Arbeits- und Familienleben führen und somit am gesellschaftlichen Leben teilhaben können.** Dies ist genau das, wonach PID-Patienten streben, und wir sollten sie in diesem Bestreben unterstützen.

[12] http://ec.europa.eu/health/ph_overview/Documents/strategy_wp_de.pdf
[13] Zahlen der Jeffrey Modell Foundation.

Expertenempfehlungen – Nutzen der Behandlung von Patienten mit PID

1. Eine Behandlung mit Immunglobulinen sollte für alle Patienten, die sie benötigen, zugänglich sein. Ärzte sollten nicht an der Verschreibung von Immunglobulinen gehindert werden, wenn die Verabreichung medizinisch indiziert ist. In Deutschland ist die Immunglobulintherapie jedem Patienten, der sie benötigt, seitens des Gesundheitswesens und seiner Finanzierung ermöglicht.
2. Bei der Betrachtung des Nutzens einer Behandlung mit Immunglobulinen, sollte innerhalb eines Gesundheitssystems ebenfalls die Effizienz und Wirksamkeit einer Behandlung von Patienten mit PID berücksichtigt werden. Das heißt, dass der Patient durch die nun mögliche Aufnahme von Arbeit zum Leistungserbringer in einer Gesellschaft wird. Abschreckende Maßnahmen bei Ärzten und mangelnde Anreize bei Krankenkassen, die zu einer Unterdiagnose von PID führen können, sollten verringert werden, z. B. durch die Schaffung eines besonderen Fonds zur Diagnose und Behandlung von Seltenen Erkrankungen oder der stärkeren Berücksichtigung im morbiditätsorientierten Risikostrukturausgleich (Morbi-RSA).
3. Es sollte diskutiert werden, ob integrierte Versorgungsverträge eine Verbesserung der Behandlungs- und Lebensqualität der Betroffenen erreichen können.
4. Die Versorgung von Betroffenen im häuslichen Umfeld sollte vereinfacht werden. Krankenkassen und Leistungserbringer sollten dem Beschluss des Bundesrates zu Seltenen Erkrankungen folgen und PID-Patienten eine wohnortnahe Versorgung ermöglichen.
5. Um sicherzustellen, dass Patienten mit PID richtig behandelt werden können, sollte in Richtlinien und anderen Gesetzestexten der Unterschied zwischen Blut und Blutplasma deutlich gemacht werden. Die Einzigartigkeit von Arzneimitteln, die durch Blutplasma hergestellt werden, wird oftmals verkannt, was das Behandlungsangebot für Patienten gefährdet.
6. Fachärzte für Klinische Immunologie könnten, wenn an PID-Patienten ausgebildet, zu einer besseren Behandlung von Patienten mit PID beitragen. Medizinstudenten sollten daher durch Anreize ermutigt werden, sich im Bereich der Immunologie zu spezialisieren. Dazu könnte der „Facharzt für Klinische Immunologie“ nützlich sein, sofern die Versorgung von PID-Patienten angemessen in das Ausbildungscurriculum integriert ist.
7. Forschung im Bereich der Stammzellen- und Gentherapie sollte aufgrund des großen Potenzials für zukünftige Behandlungsmöglichkeiten unterstützt werden.

6. ZUSAMMENFASSUNG DER EMPFEHLUNGEN

Empfehlungen der Europäischen Expertengruppe – Primäre Immundefizienzen (PID)

1. Die Forschungsförderung zum besseren Verständnis der PID ist sowohl für Diagnose und Versorgung der Betroffenen als auch für das grundsätzliche Verständnis des Immunsystems unverzichtbar. Dies muss sowohl auf EU-Ebene als auch in den Mitgliedsstaaten gewährleistet werden. Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) sollte seine Unterstützung für Forschungsnetzwerke weiterführen, so gibt es z. B. auf den Ebenen der Grundlagenforschung, im Bereich der Epidemiologie und der Versorgungsforschung bisher keine Förderung für die europäischen Initiativen E-RARE oder PIDNET. Dem Register der Europäischen Gesellschaft für Immundefekte (ESID) ist es als einzigem Register bislang möglich, eine größere Patientenkohorte zu verfolgen und damit Daten über angemessene Therapiemaßnahmen zu ermitteln. In Deutschland erscheint das Netzwerk FIND-ID im Bereich der Versorgungsforschung in diesem Sinne förderungswürdig.
2. Patienten müssen mit den Therapien versorgt werden, die ihnen ein beschwerdefreies und produktives Leben mit einer nahezu normalen Lebenserwartung ermöglichen.
3. Die ausreichende Gewinnung von qualitativ hochwertigem Plasma, das sowohl aus Blutspenden als auch durch Plasmapherese gewonnen wird und zur Herstellung von Immunglobulinen dient, muss dauerhaft sichergestellt werden, damit Patienten sichere und effektive Therapien erhalten können. Deutschland ist eines der wenigen Länder, dem es gelungen ist, große Mengen an Plasma für die Fraktionierung und somit die Herstellung von PID-Therapien bereitzustellen. Deutschland nimmt hier eine Vorreiterrolle in Europa ein.
4. Allgemeinärzte, Kinderärzte, Lungenfachärzte, Hämatologen, Rheumatologen, Haut- und HNO-Ärzte müssen verstärkt über PID informiert werden, damit die PID bei Patienten frühzeitig erkannt, diagnostiziert und adäquat behandelt werden kann. Dies sollte im Rahmen der medizinischen Ausbildung, aber auch durch entsprechende Aufklärungskampagnen erreicht werden. Für bereits praktizierende Ärzte sollten PID-Fortbildungen im Rahmen des CME-Punktesystems regelmäßig durch die Ärztekammern anerkannt werden und idealerweise durch die Bundesregierung gefördert werden.

Empfehlungen der Europäischen Expertengruppe, die von der Deutschen Expertengruppe unterstützt werden

Für Deutschland spezifische Anmerkungen und Empfehlungen der Deutschen Expertengruppe

Expertenempfehlungen – Maßnahmen der Europäischen Union

1. Die EU muss ihre vielversprechenden Maßnahmen fortführen und Patienten, die an Seltenen Erkrankungen leiden, unterstützen. Da die grundlegende Arbeit geleistet ist, müssen mehr spürbare Ergebnisse für die Betroffenen erreicht werden.
2. Hervorragende Initiativen haben sich im Bereich der PID entwickelt – diese müssen nun mit Mitteln der EU und der Mitgliedsstaaten unterstützt werden.
3. Die Europäische Union sollte Mitgliedstaaten mit weniger Ressourcen bei Investitionen in ihr Gesundheitswesen unterstützen, indem sie den Austausch von Wissen und Expertise von Mitgliedstaaten fördert, die sich bei der Bewältigung von Seltenen Erkrankungen hervorgetan haben.

4. PID-Patientengruppen müssen durch die Europäischen Institutionen im Rahmen von für sie relevanten legislativen Vorhaben oder Mitteilungen konsultiert werden. Dies ist insbesondere deshalb wichtig, da plasmabasierte Therapien auf EU-Ebene durch die Blutrichtlinie reguliert werden.

5. Im Rahmen der Entwicklung seines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen sollte Deutschland alle Empfehlungen des EU-Rates umsetzen und eine Vorreiterrolle in Europa einnehmen.

6. Deutschland sollte sein Wissen und seine Expertise im Umgang mit PID mit anderen Staaten teilen und – wo möglich – „Best Practice“ aus anderen Mitgliedsstaaten übernehmen.

Expertenempfehlungen – Unterstützung von PID-Patienten

1. Die frühe Erkennung von PID sollte eine politische Priorität in allen EU-Mitgliedstaaten sein. Zudem sollte Deutschland von Ländern lernen, die bereits SCID-Screenings eingeführt haben. Das SCID-Screening ist auch in Deutschland ab dem Jahre 2012 durchführbar. Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) unterstützt dieses Vorhaben.

2. Die Bundesregierung sollte den Empfehlungen der vom Bundesgesundheitsministerium in Auftrag gegeben Studie zu „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“[8] folgen.

3. Die Behandlung mit Immunoglobulinen und weitere notwendige Therapien sollten allen Patienten zur Verfügung stehen. PID-Patienten sollten einen gleich guten Zugang zu medizinischer Behandlung erhalten, so wie es in o.g. Studie beschrieben wird.

4. Die EU muss die Mitgliedstaaten bei der Identifizierung und Behandlung von Betroffenen unterstützen, z. B. durch die Bereitstellung finanzieller Mittel und bei der Unterstützung für den Austausch von Wissen und „Best Practice“.

5. Um die wohnortnahe Behandlung von Betroffenen sowie die angemessene Honorierung zu gewährleisten, sollten die Bundesländer die Möglichkeiten des § 116b SGB V bei der Versorgung von PID-Patienten voll ausschöpfen. Die für die Patienten anfallenden Fahrtkosten zu den 116b-Ambulanzen sollten über die Krankenkassen finanziert werden.

6. Der Aufbau von Erwachsenen-Ambulanzen zur Behandlung von PID sollte besonders gefördert werden, sei es finanziell wie auch durch die Unterstützung von Wissenstransfer aus Kinderkliniken.

7. Kinder- und Erwachsenenambulanzen sollten stärker zusammenarbeiten, um eine nachhaltige Versorgung der Betroffenen zu gewährleisten. Wo sich der Aufbau von Ambulanzen für Erwachsene schwierig gestaltet, sollten die für die Erstattung verantwortlichen Parteien die Behandlungsmöglichkeiten durch die Pädiater, bis zur Etablierung einer Ambulanz für Erwachsene, großzügig handhaben.

8. Patientenorganisationen und Patientenregister sollten aufgrund des Mehrwertes für Patienten anerkannt und finanziell unterstützt werden, sowohl national als auch auf EU-Ebene.

9. Patienten und ihre Vertreter (z. B. PLUS und IPOPI) sollten regelmäßig konsultiert werden, insbesondere wenn politische Entscheidungen ihr Leben beeinflussen könnten. In Deutschland kann insbesondere die dsai ihre wertvolle Erfahrung aus der Arbeit mit PID-Patienten in den politischen Prozess einbringen.

Expertenempfehlungen – Diagnose
1. Spezifische Ausbildungsangebote für Medizinstudenten in klinischer Immunologie gibt es nur in wenigen Mitgliedstaaten. Medizinstudenten, die sich auf PID und andere Seltene Erkrankungen spezialisieren möchten, sollten unterstützt werden, z. B. auch durch Auslandsstipendien.
2. Die Bundesärztekammer sollte ein Curriculum für den Facharzt für Klinische Immunologie definieren.
3. Die Einführung und Unterstützung von Patientenregistern kann wertvolle Hilfe für Patienten und für den wissenschaftlichen Erkenntnisgewinn bedeuten. Deutschland sollte seine mittelbare und womöglich unmittelbare Unterstützung für ESID weiterführen.
4. Eltern sollten über die Warnzeichen von PID informiert werden, z. B. über Posterkampagnen bei Kinderärzten oder Broschüren, die zusammen mit dem U-Heft verteilt werden.
5. Das Angebot einfacher Bluttests auf PID und die Möglichkeiten für Hausärzte, Patienten für weiterführende diagnostische Verfahren zu Fachärzten zu überweisen, müssen zu einer politischen Priorität entwickelt werden.
6. PID-Referenzzentren sollten gefördert werden, um Diagnoseraten zu erhöhen und das Wissen in der wissenschaftlichen Community zu erhöhen. Ein Netzwerk aus Referenzzentren, Satellitenzentren und zuweisenden Ärzten, wie durch FIND-ID bereits umgesetzt, sollte öffentlich gefördert werden, um die wohnortnahe Versorgung und die Verbesserung des Wissenstransfers sicherzustellen.
7. Eine Neugeborenen-Früherkennung (flächendeckendes SCID-Screening) würde einen wichtigen Beitrag zur rechtzeitigen Diagnose und Behandlung von PID bedeuten. Die logistischen Voraussetzungen werden 2012 gegeben sein.

Expertenempfehlungen – Nutzen der Behandlung von Patienten mit PID
1. Eine Behandlung mit Immunglobulinen sollte für alle Patienten, die sie benötigen, zugänglich sein. Ärzte sollten nicht an der Verschreibung von Immunglobulinen gehindert werden, wenn die Verabreichung medizinisch indiziert ist. In Deutschland ist die Immunglobulintherapie jedem Patienten, der sie benötigt, seitens des Gesundheitswesens und seiner Finanzierung ermöglicht.
2. Bei der Betrachtung des Nutzens einer Behandlung mit Immunglobulinen, sollte innerhalb eines Gesundheitssystems ebenfalls die Effizienz und Wirksamkeit einer Behandlung von Patienten mit PID berücksichtigt werden. Das heißt, dass der Patient durch die nun mögliche Aufnahme von Arbeit zum Leistungserbringer in einer Gesellschaft wird. Abschreckende Maßnahmen bei Ärzten und mangelnde Anreize bei Krankenkassen, die zu einer Unterdiagnose von PID führen können, sollten verringert werden, z. B. durch die Schaffung eines besonderen Fonds zur Diagnose und Behandlung von Seltenen Erkrankungen oder der stärkeren Berücksichtigung im morbiditätsorientierten Risikostrukturausgleich (Morbi-RSA).
3. Es sollte diskutiert werden, ob integrierte Versorgungsverträge eine Verbesserung der Behandlungs- und Lebensqualität der Betroffenen erreichen können.

4. Die Versorgung von Betroffenen im häuslichen Umfeld sollte vereinfacht werden. Krankenkassen und Leistungserbringer sollten dem Beschluss des Bundesrates zu Seltenen Erkrankungen folgen und PID-Patienten eine wohnortnahe Versorgung ermöglichen.

5. Um sicherzustellen, dass Patienten mit PID richtig behandelt werden können, sollte in Richtlinien und anderen Gesetzestexten der Unterschied zwischen Blut und Blutplasma deutlich gemacht werden. Die Einzigartigkeit von Arzneimitteln, die durch Blutplasma hergestellt werden, wird oftmals verkannt, was das Behandlungsangebot für Patienten gefährdet.

6. Fachärzte für Klinische Immunologie könnten, wenn an PID-Patienten ausgebildet, zu einer besseren Behandlung von Patienten mit PID beitragen. Medizinstudenten sollten daher durch Anreize ermutigt werden, sich im Bereich der Immunologie zu spezialisieren. Dazu könnte der „Facharzt für Klinische Immunologie“ nützlich sein, sofern die Versorgung von PID-Patienten angemessen in das Ausbildungscurriculum integriert ist.

7. Forschung im Bereich der Stammzellen- und Gentherapie sollte aufgrund des großen Potenzials für zukünftige Behandlungsmöglichkeiten unterstützt werden.